

¿Qué es un estudio exploratorio complementario?

El estudio exploratorio complementario en recién nacidos es un proyecto de investigación que identifica varios trastornos metabólicos. Estos trastornos metabólicos actualmente no forman parte de los estudios obligatorios de rutina que se realizan a todos los bebés en el hospital.

La participación en el estudio exploratorio complementario en recién nacidos es voluntaria. En el hospital se le solicitará que firme un formulario de consentimiento para informar al personal del hospital si desea o no que su bebé participe. El consentimiento para participar significa que la muestra de sangre que ya le ha sido extraída para los estudios de rutina será sometida a pruebas para la detección de trastornos adicionales. Si participa, ello no implica ningún costo adicional para usted ni su seguro médico, y no requiere ninguna extracción adicional de sangre a su bebé.

¿Qué son los trastornos metabólicos?

Los trastornos metabólicos afectan la capacidad del organismo de producir o descomponer los compuestos tales como las proteínas, grasas o carbohidratos en sustancias menores que el organismo necesita para obtener energía, el crecimiento o reparación. Un exceso de ciertas sustancias, o muy poco de otras puede causar importantes problemas de salud. Si se las identifica en forma temprana, algunas de estas condiciones pueden ser tratadas antes de que produzcan problemas serios de salud. El tratamiento puede incluir controlar de cerca el estado de salud, la medicación, los suplementos de la dieta o las dietas especiales de su bebé.

Los trastornos metabólicos tienen diversos grados de gravedad. Es posible que algunas de las condiciones identificadas en el estudio no causen problemas significativos ni requieran tratamiento; otras, hasta el momento, no tienen un tratamiento verdaderamente efectivo.

¿Voy a conocer los resultados de mi bebé?

Probablemente no.

Durante el estudio, sólo los resultados inusuales se informarán al pediatra de su bebé. Los resultados inusuales indican que se sospecha un trastorno o se requieren estudios adicionales.



¿Qué ocurre si se sospecha un trastorno o los resultados son inusuales?

Si hay resultados inusuales se contactará al médico de su bebé. Se necesitará una evaluación adicional para averiguar si su bebé tiene un trastorno. Su bebé será derivado a un médico especialista en el tratamiento de trastornos metabólicos. El especialista examinará a su bebé, y posiblemente solicite más pruebas. Si el recién nacido tiene un trastorno, el especialista le ayudará a usted y a su pediatra con el tratamiento para las necesidades especiales de atención médica del niño.

¿Cuáles son los beneficios de participar en el estudio exploratorio complementario en recién nacidos (conocido también como estudio de investigación por espectrometría de masas en tándem)?

- El estudio exploratorio complementario puede identificar un trastorno metabólico no incluido en el programa de estudios obligatorios de rutina.
- La identificación temprana de un trastorno metabólico puede evitar tanto la muerte como la discapacidad física y mental a través de un tratamiento efectivo.
- El estudio exploratorio complementario se ofrece sin costo adicional durante el periodo de estudios.
- En caso de ser necesarias pruebas adicionales para identificar un trastorno metabólico en su bebé, estas pruebas diagnósticas están generalmente cubiertas por su seguro médico o Medicaid.
- Mediante su participación en el estudio, usted ayuda a que el Programa de Estudios Exploratorios en Recién Nacidos de Utah determine qué trastornos deberán ser agregados en el futuro al programa de estudios exploratorios obligatorios de rutina. Estos estudios exploratorios beneficiarán a los recién nacidos que sufren dichos trastornos, y a sus familias.

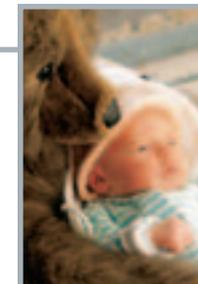


¿Cuáles son los riesgos de participar en el estudio exploratorio complementario en recién nacidos?

- Los servicios de tratamiento no están cubiertos por el Programa de Estudios Exploratorios en Recién Nacidos de Utah. Estos servicios generalmente están cubiertos por su seguro médico o Medicaid.
- Aproximadamente 3 de cada 1000 recién nacidos presentan un resultado inusual. La mayoría de los bebés con resultados inusuales en la espectrometría de masas en tándem (MS/MS) no presentarán ningún trastorno metabólico.
- Es posible que un escaso número de recién nacidos con un trastorno metabólico no sea identificado mediante el estudio exploratorio por MS/MS. En dichos bebés el tratamiento podría demorarse hasta la aparición de síntomas. Asegúrese de informar a su médico si su bebé no parece estar bien, o si parece desarrollarse más lentamente de lo esperado.
- Si la muestra de sangre del bebé no es adecuada para realizar las pruebas debido a contaminación, envío a temperatura inadecuada, u otras cuestiones técnicas, no se realizará el estudio exploratorio complementario (MS/MS). El hospital tomará una nueva muestra de sangre, y sólo se le realizarán las pruebas exploratorias obligatorias de rutina. Se notificará al pediatra de su bebé sobre toda muestra que no sea adecuada para análisis, y a su pedido, él podrá acordar la reiteración de la prueba exploratoria complementaria (MS/MS).

¿Qué ocurre si alguien de su familia tiene un trastorno metabólico?

Por favor, converse este tema con su pediatra. Si hay antecedentes familiares de una enfermedad metabólica o alguna preocupación específica, deberán realizarse pruebas complementarias por fuera, o además del estudio de investigación. Su médico puede ponerse en contacto con la Clínica de Trastornos Metabólicos de la Universidad de Utah para obtener más información sobre los laboratorios de análisis disponibles, diagnóstico y tratamiento disponibles. También se ofrecen estudios exploratorios complementarios opcionales pagos en el Mayo Clinic Medical Center en Rochester, Minnesota y en Neo Gen Screening en Bridgeville, Pennsylvania.



Trastornos potencialmente detectados

Todos los trastornos que aparecen a continuación son trastornos recesivos autosómicos, lo cual significa que si bien generalmente ninguno de los padres está afectado, cada uno puede transmitir un gen afectado a su bebé y hacer que el trastorno se presente. Existe una probabilidad de uno en cuatro, o del 25%, de que ellos suceda cada vez que la pareja concibe. Los trastornos metabólicos afectan la capacidad del organismo de producir o descomponer los compuestos tales como aminoácidos, ácidos orgánicos o ácidos grasos en sustancias menores que el organismo necesita para obtener energía, el crecimiento y reparación.

Trastornos de los aminoácidos

Los términos "aminoacidemia" y "aminoaciduria" se refieren a trastornos en el metabolismo de los aminoácidos (el proceso de descomposición que aporta energía o calor para las funciones corporales). Los aminoácidos son los ladrillos químicos que forman las proteínas humanas. Las proteínas son responsables de las funciones celulares del cuerpo. Para que los aminoácidos cumplan su función ciertas enzimas específicas deben estar presentes. Las aminoacidurias son trastornos que se producen por la falta de las enzimas adecuadas para el metabolismo y transporte de aminoácidos. Esta deficiencia ocasiona cantidad anormalmente altas de aminoácidos en la orina o la sangre, que pueden ser tóxicas para el organismo.

Los **síntomas** varían según el trastorno, y pueden incluir retraso en el desarrollo, vómitos, diarrea, orina de olor o color anormal, y la acumulación de ácido en el organismo (acidosis). Los trastornos en el metabolismo de los aminoácidos pueden causar retraso mental.

Los **tratamientos** pueden incluir dietas especiales, elevadas dosis de vitaminas, reemplazo de la enzima faltante, y medicación. El tratamiento inmediato puede impedir el desarrollo de problemas graves.

Trastornos:

- Enfermedad de la orina en jarabe de arce (MSUD)
- Homocistinuria/deficiencia de cistationina beta-sintetasa
- Citrulinemia/deficiencia de argininosuccinato sintetasa
- Deficiencia de argininosuccinato liasa (ASAL)
- Fenilcetonuria
- Argininemia/deficiencia de arginasa
- Tirosinemia

Trastornos de los ácidos orgánicos

Los trastornos de los ácidos orgánicos pueden denominarse como "acidemias orgánicas" o "acidurias orgánicas". Los ácidos orgánicos son un grupo de sustancias químicas utilizadas en procesos metabólicos críticos en el organismo. Los trastornos de los ácidos orgánicos generalmente son consecuencia de un paso faltante o deficiente en el catabolismo de aminoácidos (descomposición química) debido a una falta de actividad enzimática.

Los **síntomas** varían según el trastorno, y pueden incluir una alimentación deficiente, vómitos, bajo nivel de azúcar en sangre, somnolencia, convulsiones, enfermedad cerebral y coma.

El **tratamiento** puede incluir una dieta especial o medicación para remediar los problemas ocasionados por la deficiente actividad enzimática.

Trastornos:

- Acidemia propiónica
- Acidemia metilmalónica
- Deficiencia de isobutiril-CoA dehidrogenasa
- Acidemia isovalérica
- Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa (HMGCoA)
- Acidemia glutárica - tipo 1 - (GA-1)
- Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA dehidrogenasa
- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC)
- Deficiencia de beta-cetotilasa

Trastornos de la oxidación de ácidos grasos

Los ácidos grasos son un componente de la grasa de la comida y de la grasa en los tejidos de nuestro organismo. La oxidación es el proceso por el cual los ácidos grasos se descomponen para liberar la energía necesaria para las funciones del organismo. Cada paso del proceso de oxidación es puesto en marcha por una enzima específica. Los trastornos de la oxidación de los ácidos grasos se producen al faltar una de estas enzimas.

Los **síntomas** varían según el trastorno, y pueden incluir somnolencia, tono deficiente de la piel, vómitos, bajo nivel de azúcar en sangre, enfermedad cerebral, insuficiencia hepática y trastornos musculares. Sin tratamiento, estos problemas pueden llevar al coma, e incluso a la muerte.

Los **tratamientos** incluyen dietas de bajo contenido en grasa, evitar el ayuno, y mantener una ingesta regular de azúcar, carnitina, y otros suplementos dietarios.

Trastornos:

- Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena corta (SCAD)
- Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- Deficiencia de 3-Hidroxi acil-CoA dehidrogenasa de cadena larga (LCHAD) y deficiencia de proteína trifuncional
- Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa - tipo 2 - (CPT-2)
- Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (CAT)
- Deficiencia de transportador carnitina
- Deficiencia múltiple de acil-CoA dehidrogenasa (MADD)/acidemia glutárica - tipo 2 - (GA-2)
- Déficit de carnitina palmitoil transferasa - tipo 1 - (CPT-1)



ARUP LABORATORIES



UNIVERSITY OF UTAH
Departamento de Pediatría
Departamento de Patología

Utah
Department
of Health

ASSOCIATED REGIONAL AND UNIVERSITY PATHOLOGISTS, INC.
500 Chipeta Way, Salt Lake City, UT 84108-1221
Teléfono: (801) 583-2787, Fax: (801) 583-2712
www.aruplab.com, Reorder Number 1250.03, © 2003